

VEC : Informácia o aktualizácii interpretácie výsledkov vyšetrenia génu *HFE* v súvislosti s hereditárnou hemochromatózou typu 1

Vážená pani doktorka, vážený pán doktor,

radi by sme Vás informovali o aktualizácii spôsobu interpretácie výsledkov molekulárno-genetického vyšetrenia vybraných variantov v géne *HFE*, ktoré sú vyšetrované v súvislosti s hereditárnou hemochromatózou typu 1. Aktualizovaná interpretácia vychádza z odborných usmernení pre diagnostiku a interpretáciu hereditárnej hemochromatózy.

• Úprava terminológie

V rámci reportovania výsledkov sa pojem „riziková alela“ nahrádza neutrálnym označením „variantná alela“. Tento pojem označuje alelu definovanú sledovaným variantom, ktorá je odlišná od štandardnej alely vyskytujúcej sa bežne v populácii.

Označenie „variantná alela“ samo osebe nevyjadruje klinické riziko a neznamená, že prítomnosť príslušného variantu je spojená so zvýšeným rizikom vzniku ochorenia. Klinický význam genetického nálezu je vždy interpretovaný v komentári konkrétneho výsledku.

Komentár je zároveň doplnený o vysvetlenie používaných označení:

- homozygot pre štandardnú alelu = prítomné dve kópie štandardnej alely,
- heterozygot = prítomná jedna kópia štandardnej a jedna kópia variantnej alely,
- homozygot pre variantnú alelu = prítomné dve kópie variantnej alely.

• Rozlíšenie klinického významu jednotlivých variantov

C282Y: Patogénny variant **c.845G>A p.(Cys282Tyr)**, ktorý je hlavnou genetickou príčinou hereditárnej hemochromatózy typu 1. Homozygotný stav variantu podporuje danú diagnózu, avšak jeho klinická manifestácia je variabilná a závisí aj od ďalších faktorov. Heterozygotný stav variantu je spojený s bezpríznakovým prenášačstvom ochorenia.

H63D: Prítomnosť samotného variantu **c.187C>G p.(His63Asp)** sa vo všeobecnosti nespája s významne zvýšeným rizikom preťaženia železom. Pri známkach preťaženia železom treba zvažovať aj iné genetické alebo získané príčiny.

S65C: Prítomnosť variantu **c.193A>T p.(Ser65Cys)** sa spravidla nespája s rizikom preťaženia železom. Variant zostáva naďalej vyšetrovaný, avšak v budúcnosti môže byť na základe aktuálnych odborných odporúčaní prehodnotený spôsob jeho reportovania.

V prípade otázok alebo potreby bližších informácií súvisiacich s aktualizáciou interpretácie výsledkov nás môžete kontaktovať prostredníctvom nášho Call centra: **0850 150 000**.

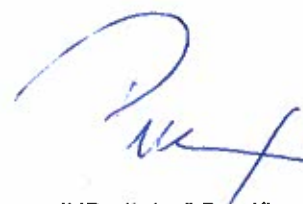
Referencie

Porto G, et al. EMQN best practice guidelines for the molecular genetic diagnosis of hereditary hemochromatosis (HH). *European Journal of Human Genetics*. 2016;24:479–495.

Kowdley KV, Brown KE, Ahn J, Sundaram V. ACG Clinical Guideline: Hereditary Hemochromatosis. *American Journal of Gastroenterology*. 2019;114(8):1202–1218. DOI: 10.14309/ajg.0000000000000315.

European Association for the Study of the Liver (EASL). EASL Clinical Practice Guidelines on haemochromatosis. *Journal of Hepatology*. 2022;77:479–502.

S pozdravom



JUDr. Ľuboš Preclík
Prevádzkový riaditeľ